1. Alteraciones en el número de cromosomas. Pag 140.

* A veces en las meiosis los cromosomas no se reparten correctamente y se producen gametos con más o menos cromosomas de lo normal.
* Si estos gametos intervienen en la fecundación dan lugar a individuos que presentan un número anómalo de cromosomas.
* Estas deficiencias son observables en el cariotipo.
* Las más frecuentes son:
  + Monosomías. Falta un cromosoma en alguna pareja. La mayoría son letales. Una excepción es el Síndrome de Turner o XO, que aparece en 1:2500 mujeres (aún mayor considerando el 5% de los abortos).
  + Trisomías. En alguna pareja hay tres cromosomas. Los más frecuentes son:
    - Síndrome de Down o trisomía 21. Afecta 1:800 individuos nacidos y su incidencia aumenta con la edad de la madre.
    - Síndrome de Klinefelter o XXY. Genera individuos machos estériles de aspecto “vampírico/angelical”.
    - Síndrome del supermacho, duplo Y o XYY. Asíntomático, frecuente en cárceles. Formados con espermatozoides YY.

1. Prevención y diagnóstico de trastornos genéticos. Pag. 142.

* Se conocen más de 7000 trastornos que afectan al 10% de los recién nacidos.
* La prevención primaria se realiza antes de la concepción mediante el consejo genético que tiene en cuenta la historia clínica y el árbol genealógico.
* La prevención secundaria se realiza tras la fecundación a partir de tres tipos de diagnóstico:
  + Prenatal. Se realiza en el feto, dentro del útero y antes del nacimiento.
  + Preimplantacional. Se utiliza en casos de fecundación “in vitro”. Las células del embrión se analizan antes de la implantación y éste se desecha si presenta anomalías.
  + Postnatal. Se lleva a cabo en los primeros días de vida mediante análisis de sangre u orina. Un ejemplo es la prueba del talón que detecta la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito.
* En individuos afectados que llegan a nacer se aplican tratamientos paliativos (dietas, factores de coagulación, etc.) o, en algunos casos, terapia génica.
* Existen varias técnicas de diagnóstico prenatal que detectan malformaciones, anomalías en el feto o factores de riesgo para la madre.
* En las no invasivas destaca la ecografía fetal que se realiza mediante ultrasonidos al menos una vez al trimestre de embarazo para seguir la correcta formación de órganos, peso y tamaño del feto, su posición etc.
* Las técnicas invasivas suponen un riesgo para la continuidad del embarazo. La más utilizada es la amniocentesis que se realiza entre las 14 y 18 semanas. Se obtiene una muestra de células embrionarias a partir del líquido amniótico, se cultivan y se les hace un cariotipo. Otras son la cordoncentesis (sangre de cordón umbilical) y la biopsia de vellosidades coriales (tomar una muestra de una parte de la placenta).